

Trisomía 13 (síndrome de Patau)

¿Qué es?

La trisomía 13, o síndrome de Patau, es una afección cromosómica congénita. Los cromosomas se encuentran dentro de las células de nuestro cuerpo. Normalmente, las personas nacen con 23 pares de cromosomas. Los bebés que nacen con este síndrome tienen tres copias del cromosoma 13 en cada célula, mientras que la mayoría de las personas solo tienen dos copias. Las copias adicionales del cromosoma 13 pueden causar discapacidades físicas e intelectuales. Los síntomas de la trisomía 13 pueden ser graves y potencialmente mortales. Desafortunadamente, la muerte ocurre comúnmente dentro de los primeros días o semanas después del nacimiento. Solo del 5% al 10% de los bebés siguen vivos después de un año. Los síntomas comunes incluyen:

Trastornos neurológicos (retraso del desarrollo, retraso mental).

Defectos craneofaciales (labio leporino o paladar hendido, cabeza pequeña, nariz chata, ojos pequeños muy abiertos, orejas bajas).

Defectos cardíacos congénitos (defecto del tabique auricular o ventricular, CAP, defecto de la arteria pulmonar)

¿Qué tan común es?

Aproximadamente 1 de cada 16,000 bebés que nacen cada año serán diagnosticados con trisomía 13. La probabilidad de que una mujer dé a luz a un bebé con trisomía 13 aumenta con su edad.

¿Qué lo causa?

Los bebés que nacen con este síndrome tienen tres copias del cromosoma 13 en cada célula. Las copias adicionales del cromosoma 13 pueden causar discapacidades físicas e intelectuales. Esta condición suele ser un evento aleatorio y puede ocurrir durante el desarrollo del feto. Es raro que este síndrome se herede.

¿Cómo se diagnostica?

La trisomía 13 se confirma mediante un análisis cromosómico, una prueba que observa y determina la cantidad de cromosomas en una persona. La trisomía 13 se puede diagnosticar durante el embarazo mediante ecografía, amniocentesis (procedimiento para obtener líquido amniótico) o muestreo de vellosidades coriónicas (biopsia de la placenta). Además, los bebés pueden ser evaluados después del nacimiento con un examen físico.

¿Como es tratado?

El tratamiento variará para cada persona. Puede incluir servicios médicos y de fisioterapia.

El objetivo es mejorar la calidad de vida en general.

El médico de su hijo

hablará con usted sobre las opciones de tratamiento adecuadas.

Para más información visite:

U.S. National Library of Medicine, Genetics Home Reference
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/trisomy-13/#inheritance>

National Organization for Rare Disorders
<https://rarediseases.org/rare-diseases/trisomy-13-syndrome/>

